【Remudy ニュースレター第 96 号】　　配信日：2016 年 11 月 11 日

本日は GNE ミオパチーの論文をご紹介します。

--*-*-*-*-*-*-

'Missing Genetic Variations in GNE Myopathy: Rearrangement Hotspots Encompassing 5'UTR and Founder Allele'

DMRV 患者さんの多くは、GNE 遺伝子の、両方のアリルに遺伝子変異を持つことが知られていますが、通常のシークエンス法では一つしか変異が見つからないことがあります。
これらの患者さんで、次世代シークエンサーを用いた詳細な解析をすることにより、もう一方のアリルに、GNE 遺伝子内の大きな欠失が高率に見つかることを見いだしました。
さらに興味深いことに、欠失断端の配列解析により、これらの欠失が、レトロトランスポゾン由来の Alu 配列によって起きている可能性を指摘しました。

Alu 配列は全ゲノムの 10%程度を占めるといわれておりますが、他の病気でも、ゲノム内の大きな欠失の原因となることが、報告されてきております。
non coding な配列が、疾患を引き起こすような変異の原因となるかもしれないということは、とても興味深いですね。

なお、この研究は、AMED 難治性疾患実用化研究事業、精神・神経疾患研究開発費（西野班・木村班)のサポートにより、行われました。

三橋里美